

Pourquoi un 3^{ème} plan maladies rares ?

Les deux premiers plans ont contribué à l'excellence nationale, dans les soins comme en recherche et donné à la France un rôle de leader européen.

Cependant, l'organisation des soins pour ces patients continue à poser des problèmes spécifiques, d'accès au diagnostic avec une errance diagnostique encore beaucoup trop élevée, qui nécessite de poursuivre les efforts de structuration et de coordination. Du fait de leur rareté, ces maladies nécessitent la constitution de bases de données nationales, qui doivent interagir avec les bases de données européennes. Ces outils permettront d'accélérer le développement des connaissances et l'évaluation de nouvelles stratégies de prise en charge et de nouveaux traitements.

Quelques chiffres

| | | |
|--|--|---|
| 7000 maladies rares | 3200 gènes responsables de maladies rares identifiés | 50% des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares |
| 50% des malades sont sans diagnostic précis | 3 millions de malades souffrant de maladie rare en France | 12% des nouveaux médicaments sont dits orphelins |

Les priorités du PNMR3

- Assurer à chaque patient un **diagnostic** plus rapide, réduire l'errance diagnostique (objectif quantifié réduit à 1 an)
- Renforcer la **structuration des bases de données** pour accroître le potentiel de recherche
- Accroître le **rôle des filières pour coordonner les actions** des multiples acteurs concernés et accompagner certaines étapes clés, comme l'annonce du diagnostic
- Assurer un **parcours plus lisible** pour les personnes malades et leur entourage
- Encourager l'innovation** et la rendre accessible
- Mettre en place de **nouveaux dépistages néonataux**
- Conforter le **rôle moteur de la France** dans la dynamique européenne

Axe 1 - Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques

- Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique avec notamment l'appui des FSMR, de l'Agence de la Biomédecine (ABM), d'Orphanet.
- Organiser et systématiser les RCP.** Leur composition, contenu et modalités de fonctionnement seront définis par les FSMR en concertation avec les CRMR et les laboratoires de génétique. *Un outil de RCP sera mis à disposition.*
- S'appuyer sur les RCP dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 pour l'accès aux plateformes de séquençage à haut débit.*
- Procéder à un inventaire des besoins de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR et les CPDPN.
- Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la **constitution d'un registre national dynamique de personnes en impasse diagnostique** à partir de la **BNDMR**. Ce registre sera associé à chaque fois que possible à des **bio-banques**.

Axe 2 - Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatals et préimplantatoires pour permettre des diagnostics plus précoces

- Renforcer les liens entre les consultations des CPDPN et celles des CRMR en matière de diagnostic prénatal.

Axe 3 - Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements

- Accompagner la **collection des données clinico-biologiques**, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation. Des entrepôts de données utilisables en recherche, sécurisés et respectant les principes FAIR, seront développés au sein des FSMR.
- Déploiement de la BNDMR dans les CRMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers (DPI)**

Axe 4 - Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

- Création d'un **observatoire des traitements** au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation dans chaque FSMR afin de détecter et de choisir les molécules ou les dispositifs médicaux d'intérêt.
- Mieux encadrer les **pratiques de prescriptions hors-AMM**
 - Organisation d'une **enquête confiée aux FSMR et aux CRMR** permettant de pré-identifier et prioriser les indications et spécialités candidates à une RTU
 - Conduite d'essais cliniques (financement : RHU, PHRC...)
- S'appuyer sur les CRMR et les CCMR pour renforcer les connaissances en vie réelle des médicaments par pathologie et en prescription hors AMM.

Axe 5 - Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares

- Créer un **groupe de coordination de la recherche**
- Lancer un **programme français de recherche sur les impasses diagnostiques** à l'aide d'un programme collaboratif de recherche post-génomique à visée diagnostique et thérapeutique développé par un réseau regroupant les FSMR et des laboratoires de recherche fondamentale, en lien avec les initiatives européennes
- Favoriser la collaboration des associations de patients, de la fondation maladies rares, des alliances, des FSMR et des CRMR pour le développement de la **recherche en SHS**
- Prioriser la **recherche translationnelle** sur les maladies rares.

Axe 6 - Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation

- Création d'un **groupe de coordination de l'innovation sur les maladies rares** (animé par l'alliance de recherche AVIESAN et l'ARIIS) qui rassemblera l'ensemble des acteurs de l'innovation sur les maladies rares dont les FSMR.
- Participation et soutien des FSMR à la mise en place de dispositifs spécifiques pour les maladies rares s'agissant de la **recherche et du développement dans les thérapies** ayant obtenu entre autre une **preuve de concept**.

Axe 7 - Améliorer le parcours de soin

- Développer l'information générale de façon efficiente pour rendre visibles et accessibles les structures existantes.
- Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP) par la création d'un forum d'information sur les programmes d'ETP existants sous l'égide des FSMR et par le partage d'outils.
- Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge :
 - ♣ Implication du médecin traitant
 - ♣ **Amplification de la production de PNDS et de recommandations nationales**
 - ♣ **Création de 4 plateformes de coordination en Outre-Mer en lien étroit avec les CRMR**
 - ♣ Développement de plateformes d'expertise dans les établissements accueillant plusieurs CRMR

Axe 8 - Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants

- Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants par :
 - ♣ Le développement d'outils spécifiques, par chaque FSMR ou en inter-filières, pour la transmission des informations spécifiques au **handicap**
 - ♣ L'amélioration de l'information des FSMR sur l'évolution des dispositifs et de l'**offre médico-sociale**.

Axe 9 - Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares

- Clarifier le statut des conseillers en génétique et des bio-informaticiens et accroître leur formation et leur recrutement
- Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie
- Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares et encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage

Référence (retrouvez le texte du PNMR3 en entier)

https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf

Axe 10 - Renforcer le rôle des FSMR dans les enjeux du soin et de la recherche

- Attribution de **missions complémentaires** aux FSMR par rapport à leurs missions actuelles, déclinées pour permettre une évaluation individuelle et collective
- **Structuration du COPIL des FSMR organisé par les 2 ministères porteurs du plan en unissant les associations de malades et les acteurs nationaux de maladies rares**
- **Evaluation des FSMR et des CRMR par un comité de suivi CRMR/FSMR**
- **Mise en œuvre du renouvellement des FSMR courant 2018**
- Consolidation des moyens de fonctionnement des FSMR par la mise en place d'une **règlementation adaptée**.
- Encouragement des établissements de santé à mettre en place **des plateformes d'expertise maladies rares** pour **renforcer l'articulation inter-filières** au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés

Axe 11 - Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

- Les acteurs : ORPHANET, La Fondation Maladies Rares, Alliances de recherche et la plateforme RaDiCo
- Poursuivre et amplifier la contribution des associations de malades et leurs proches notamment dans le comité de pilotage des FSMR.

Gouvernance du PNMR3

Le **comité stratégique** : 1 réunion/an, sous la présidence des 2 ministères

Le **comité opérationnel** : réunions trimestrielles

Le **comité de pilotage des FSMR** : réunions trimestrielles

Index

| | |
|--------------|--|
| BNDMR | Banque nationale de données maladies rares |
| CPDPN | Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal |
| CRMR | Centre de compétence maladies rares |
| DPI | dossier patient informatisé |
| ETP | Education thérapeutique |
| FAIR | trouvables, accessibles, interopérables et réutilisables |
| FSMR | Filière de santé maladies rares |
| PNDS | Protocole national de diagnostic et de soins |
| RCP | Réunion de concertation pluridisciplinaire |
| RHU | Réseaux Hospitaliers Universitaires |
| RTU | recommandation temporaire d'utilisation |
| SHS | Sciences Humaines et Sociales |

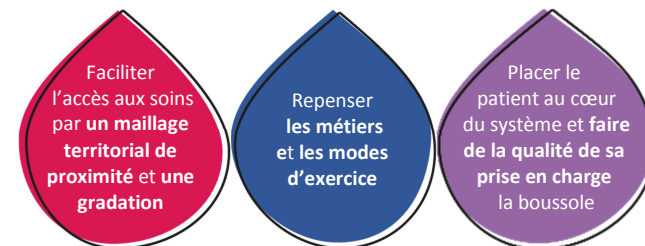
MHEMO

La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles

Le Plan National Maladies Rares 3

« Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun »

Focus sur l'implication des filières de santé et des centres de référence maladies rares



3^{ème} plan
maladies rares

Coordonné par le **ministère des Solidarités et de la Santé** et le **ministère de l'Enseignement supérieur de la Recherche et de l'Innovation**